الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية
وزارة التربية الوطنية

الديوان الوطني للامتحانات والمسابقات
امتحان بكالوريا التعليم الثانوي — دورة: 2022
الشعبة: رياضيات

اختبار في مادة: علوم الطبيعة والحياة — المدة: 02 سا و30 د

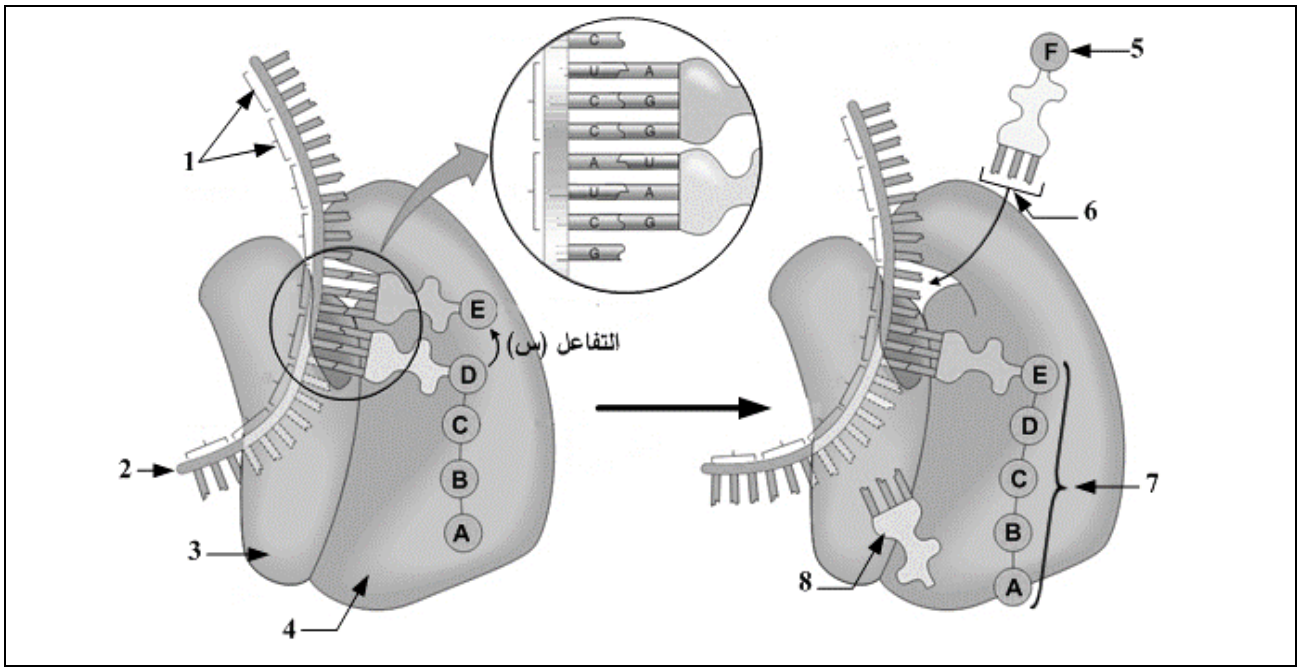
على المترشح أن يختار أحد الموضوعين الآتيين:

الموضوع الأول

يحتوي الموضوع على (03) صفحات (من الصفحة 1 من 6 إلى الصفحة 3 من 6)

التمرين الأول: (08 نقاط)

تُوافق مرحلة الترجمة التعبير عن المعلومة الوراثية التي يحملها الـ ARN_m بمتتالية أحماض أمينية في الهيولى الخلوية بتدخل الريبوزوم، لفهم دور هذه العضية تُقترح الوثيقة التالية:



الخطوة (ب)	الوثيقة	الخطوة (أ)

1) تعرّف على البيانات المرقمة من 1 إلى 8 ثمّ **صِف** الانتقال من الخطوة (أ) إلى الخطوة (ب).

2) مثِّل التفاعل (س) بين العنصرين (D) و(E) بمعادلة كيميائية باستعمال الصيغة العامة للأحماض الأمينية.

3) أُحسب الوزن الجزيئي لهذه السلسلة الببتيدية بعد انتهاء عملية الترجمة إذا علمت أنّ متوسط الكتلة المولية للحمض الأميني فيها يُقدّر بـ 136 g/mol والكتلة المولية لجزيئة الماء بـ: 18 g/mol.

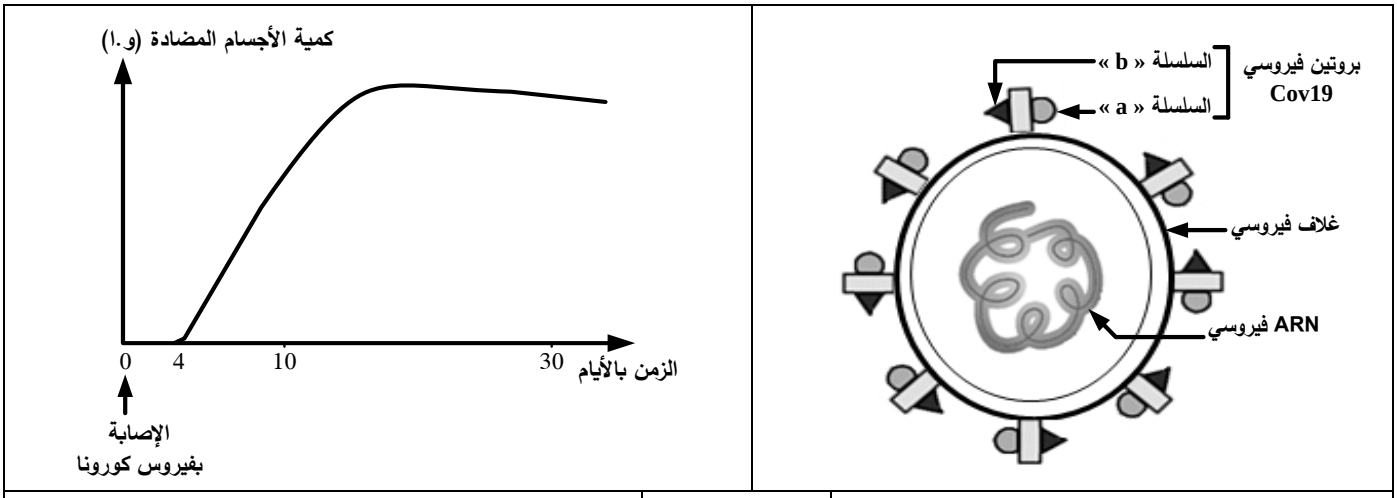
4) وضّح في نصّ علمي منظم ومهيكل دور الريبوزوم في عملية الترجمة مُبرزا شروط هذه المرحلة اعتمادا على ما تقدّمه الوثيقة ومعلوماتك.

التمرين الثاني: (12 نقطة)

تتمثّل اللّاذات في مجموع الجزيئات الغريبة القادرة على إثارة استجابة مناعية والتفاعُل نوعيا مع ناتج الاستجابة قصد القضاء عليها غير أنّ سرعة انتشار بعض العناصر الغريبة كفيروس كورونا (Cov19) جعل العلماء يُطورون تقنيات جديدة للكشف المبكّر عن هذا الفيروس بُغْيَةَ تسريع العلاج وتفادي مضاعفاته الخطيرة، لتوضيح ذلك تُقترح الدراسة التالية:

الجزء الأول:

يُمثّل الشكل (أ) من الوثيقة (1) رسمًا تخطيطيًا مُبسَّطًا لبنية فيروس كورونا بينما يُوضّح الشكل (ب) منحنى تغيّر كمّية الأجسام المضادة ضد فيروس كورونا في مصل شخص مصاب.



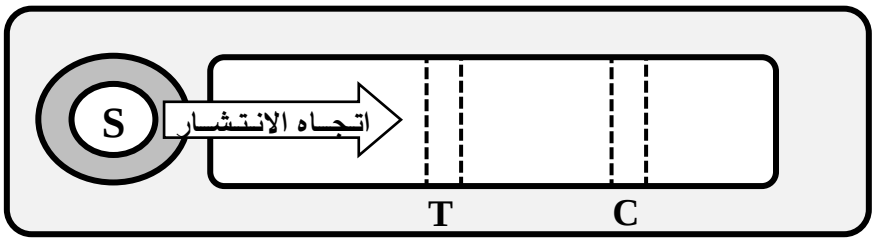
الشكل (ب)	الوثيقة (1)	الشكل (أ)

- **اقترح** باستغلالك للوثيقة (1) فرضيتين توضّح من خلالهما طريقة الكشف عن الإصابة بفيروس كورونا.

الجزء الثاني:

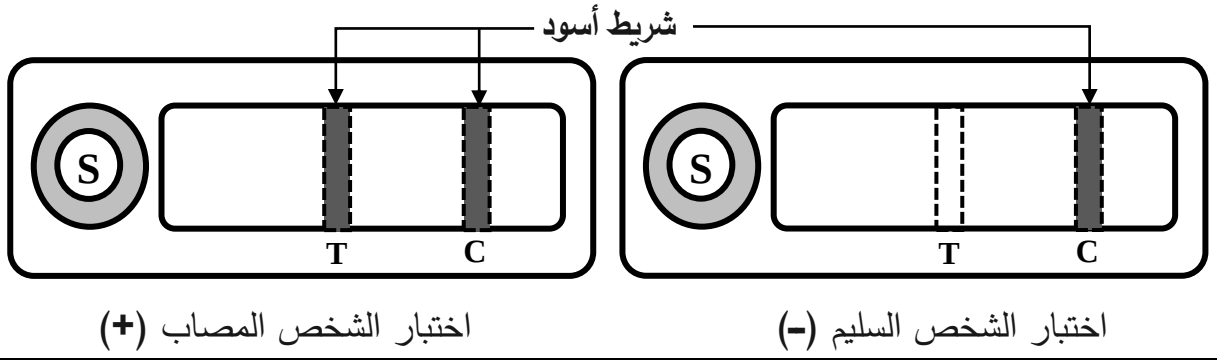
لتحديد الفرضية الأكثر وجاهة تُقَدَّمُ المعطيات التالية:

يعتمد الكشف عن مستضد كورونا (**Test RADT Cov19**) على استعمال صفيحة بها (**3**) مواقع (S، T وC) كما هو مُبيّن في الشكل (أ) من الوثيقة (2) ويُمثّل الشكل (ب) من نفس الوثيقة نتائج اختبار شخصين أحدهما مصاب بفيروس كورونا والآخر سليم.



- **الموقع S:** حفرة بها أجسام مضادة من النوع (1) مشعة حرة تُوضع بها عينة مأخوذة من مخاط أنف أو حَلق شخص حيث تنتشر العينة من الموقع (S) نحو الموقعين (T) و(C).
- **الموقع T:** موقع الاختبار به أجسام مضادة مثبتة من النوع (2).
- **الموقع C:** موقع شاهد على سلامة الكشف به أجسام مضادة مثبتة من النوع (3).

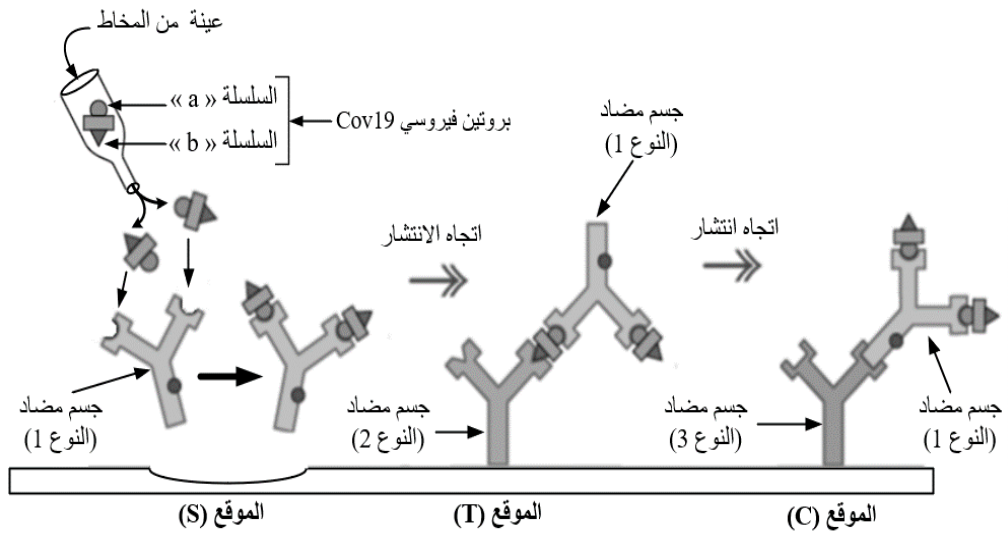
الشكل (أ) من الوثيقة (2)



ملاحظة: ظهور الشريط الأسود نتيجة تثبيت الأجسام المضادة الحرة المشعة

الشكل (ب) من الوثيقة (2)

- يُمثل الشكل (ج) من الوثيقة (2) رسومات تفسيرية لنتائج الاختبار على عينة الشخص المصاب.



الشكل (ج) من الوثيقة (2)

- **اشرح** مبدأ عمل اختبار **(Test RADT Cov19)** مُبرزا الفرضية الأكثر وجاهة فيما يخص طريقة الكشف المبكّر عن الفيروس باستغلالك لأشكال الوثيقة (2).

الجزء الثالث:

اعتمادا على ما توصلت إليه ومكتسباتك، **وَضِّح** كيف تُساهم هذه الدراسة في مقاومة جائحة كورونا.

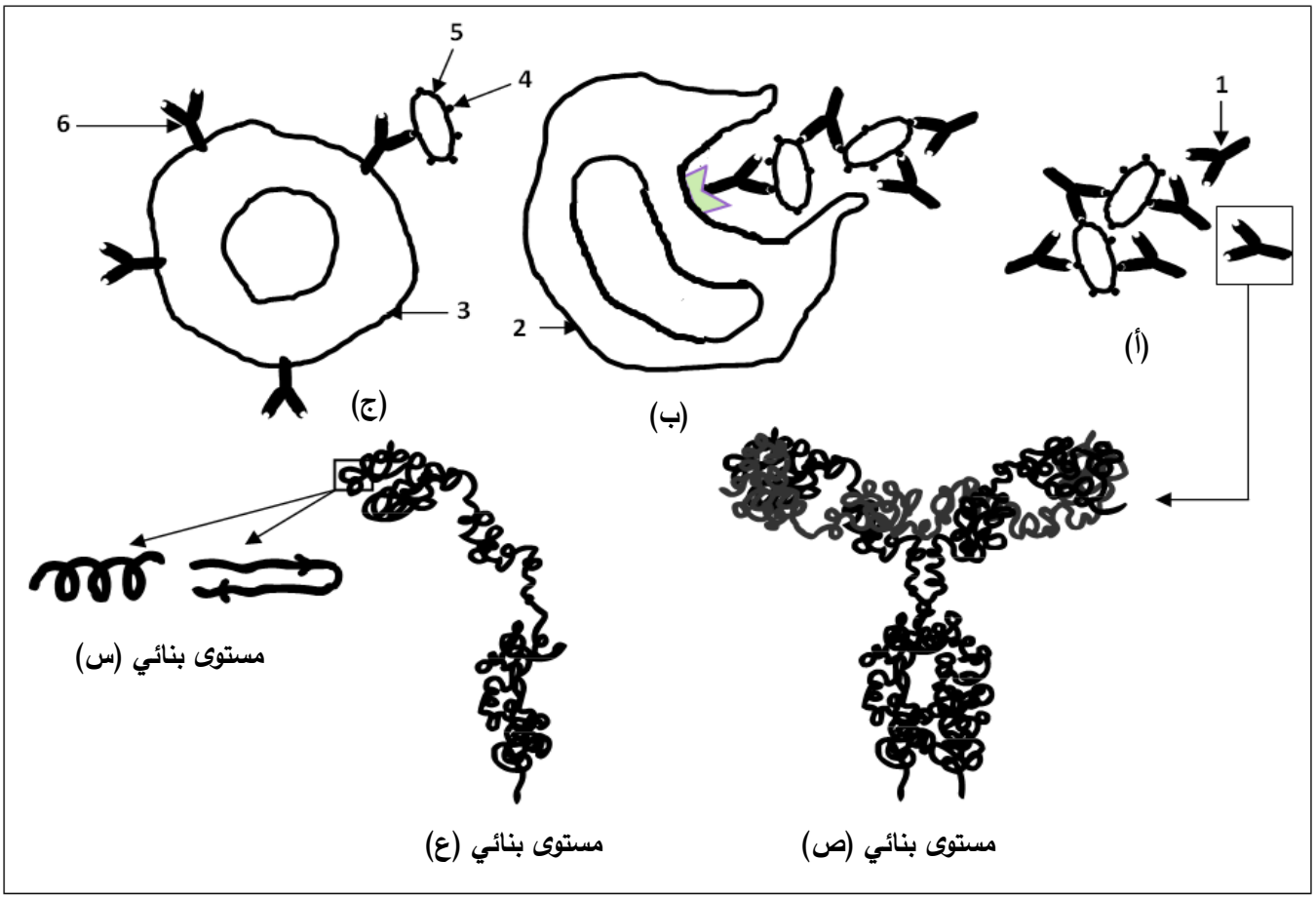
انتهى الموضوع الأول

الموضوع الثاني

يحتوي الموضوع على (03) صفحات (من الصفحة 4 من 6 إلى الصفحة 6 من 6)

التمرين الأول: (08 نقاط)

للبروتينات دور أساسي في العضوية نتيجة اكتسابها بنيات فراغية محدّدة ولدراسة العلاقة بين بنيتها وتخصّصها الوظيفي تُقدم الوثيقة الموالية:



الوثيقة

1) **اكتب** البيانات المرقمة من 1 إلى 6 و**تعرّف** على المستويات البنائية (س ، ع ، ص).

2) **رتّب** المراحل الموضّحة بالأشكال (أ، ب، ج) وفق تسلسلها الزمني مع **تحديد** دور العنصر (1).

3) **اشرح** في نصّ علمي منظم ومهيكل كيف يكتسب العنصر (1) المستوى البنائي الوظيفي (ص) مبرزا العلاقة بين بنيته الفراغية وتخصّصه الوظيفي اعتمادا على ما تقدّمه الوثيقة ومعلوماتك.

التمرين الثاني: (12 نقطة)

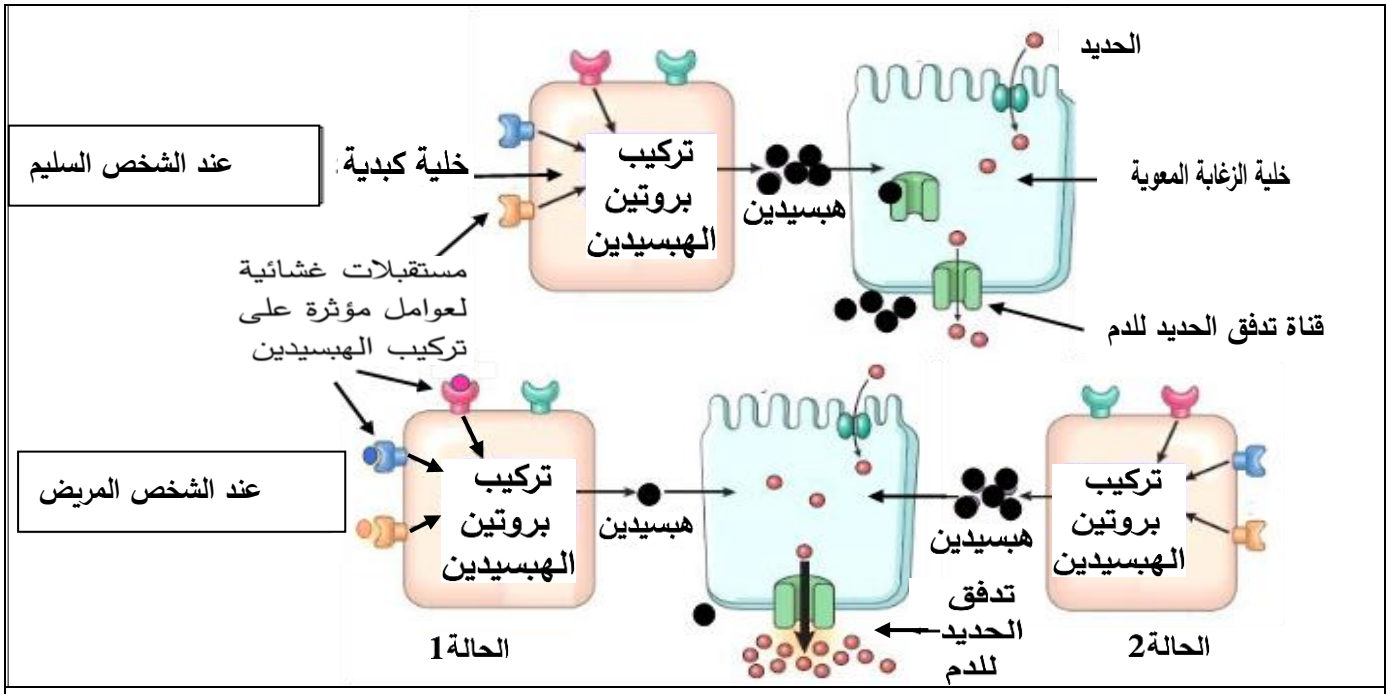
تُنتج العضوية بروتينات نوعية لأداء وظائف متخصّصة وإنّ أيَّ خلل في خصائصها ينتج عنه قصور في الوظائف الّتي تؤديها.

الجزء الأول:

يتم تنظيم امتصاص الحديد على مستوى الزغابات المعوية بتدخل بروتينات نوعية تركب على مستوى الخلايا الكبدية.

يعاني بعض الأشخاص من مرض ناتج عن امتصاص كميات مرتفعة من الحديد ما يؤدي إلى تخزينه في الأعضاء وظهور أعراض المرض.

توضّح الوثيقة (1) الآليات التي تُنظم امتصاص الحديد عند شخص سليم وآخر مريض.



الوثيقة (1)

– **اقترح** تفسيرا محتملا لأسباب هذا المرض باستغلال الوثيقة (1).

الجزء الثاني:

– يوضّح الجدول (1) من الوثيقة (2) نتائج معايرة كمية الحديد الممتصّة يوميا على مستوى الزغابات المعوية والكمية المخزنة في الأعضاء عند شخص سليم وآخر مريض من جهة، وبروتين الهبسيدين (Hepcidine) من جهة أخرى.

	بروتين الهبسيدين	كمية الحديد الممتصة على مستوى الزغابات المعوية في اليوم (ملغ)	كمية الحديد المخزنة في الأعضاء (غرام)
شخص سليم	هبسيدين عادي	من 1 إلى 2	5
شخص مريض	هبسيدين غير عادي	من 5 إلى 8	من 10 إلى 30

الجدول (1) من الوثيقة (2)

– تُشرف على بناء بروتين الهبسيدين المورثة (**HAMP**) المحمولة على الزوج الصبغي رقم 19 لها أليلين.

يُقدم الجدول (2) من الوثيقة (2) التتابع النيوكليوتيدي لجزء من أليلي المورثة المشرفة على تركيب بروتين الهبسيدين عند شخص سليم وآخر مريض يعاني من أعراض الإفراط في امتصاص الحديد على مستوى الزغابات المعوية.

رقم النيوكليوتيدات	**1060**			**1069**	**1074**
أليل الشخص السليم	ATA	CGT	GCC	AGG	TGG
أليل الشخص المريض	ATA	CGT	ACC	AGG	TGG
اتجاه القراءة	←				

الجدول (2) من الوثيقة (2)

– يعطى جزء من جدول الشفرة الوراثية الآتي:

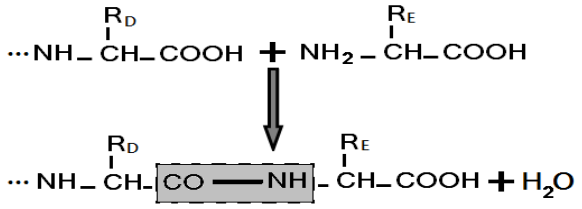
الرامزات	GCC GCA	ACU ACC	CGA CGG	UAU UAC	UGG	UCC UCA	UAA UAG
الأحماض الأمينية	**Ala**	**Thr**	**Arg**	**Tyr**	**Trp**	**Ser**	**رامزات التوقف**

– **وضّح** سبب ظهور أعراض المرض المرتبط بإفراط امتصاص الحديد عند الشّخص المريض بما يسمح لك بالتّحقق من أحد التّفسيرات المقترحة مستعينا بالمعلومات الّتي تقدمها الوثيقة (2).

الجزء الثالث:

– بالاعتماد على المعلومات المتوصّل إليها من خلال هذه الدراسة ومعارفك **بيّن** العلاقة بين الخلل الوراثي (النمط الوراثي) وأعراض المرض (النمط الظاهري) عند الشخص المريض.

انتهى الموضوع الثاني

عناصر إجابة (الموضوع الأول)	العلامة مجزأة	العلامة مجموع
التمرين الأول: (08 نقاط) **1) كتابة البيانات المرقمة:** 1. رامزات 2. ARNm 3. تحت وحدة صغرى 4. تحت وحدة كبرى 5. حمض أميني 6. رامزة مضادة 7. سلسلة ببتيدية 8. ARNt	8x0.25	02.00
- وصف الانتقال من الخطوة (أ) إلى الخطوة (ب): • يكون الـ ARNt الحامل للسلسلة الببتيدية في الموقع (P) للريبوزوم والـ ARNt المرتبط بالحمض الأميني (E) في الموقع (A) لتكامل رامزات الـ ARNm مع الرامزات المضادة في الـ ARNt. • تنشأ رابطة ببتيدية بين الحمض الأميني (D) والحمض الأميني (E). • يتحرر الـ ARNt المتواجد في الموقع التحفيزي P للريبوزوم و يتحرك الريبوزوم برامزة واحدة فيصبح الـ ARNt الحامل للحمض الأميني (E) المرتبط بالسلسلة الببتيدية في الموقع (P). • يصبح الموقع (A) شاغرا استعدادا لاستقبال الـ ARNt الحامل للحمض الأميني (F) الموالي.	4x0. 5	02.00
2) تمثيل التفاعل (س) بمعادلة كيميائية:  **ملاحظة:** تُقبل الإجابة إذا كُتب الحمض الأميني (D) بصيغته العامة حُرا.	0.75	01.50
3) حساب الوزن الجزيئي لهذه السلسلة الببتيدية: لدينا الـ ARNm يتكون من 9 رامزات منها رامزة الانطلاق ورامزة التوقف لتُصبح لدينا 7 رامزات تُوافق 7 أحماض أمينية فقط في السلسلة الببتيدية الوظيفية، ترتبط فيما بينها بـ 6 روابط ببتيدية عند كل رابطة تتحرر جزيئة ماء فتُحسب الكتلة المولية كما يلي: **(136 x 7) - (6 x 18) = 844 g/mol** **ملاحظة:** تُقبل العملية الحسابية الصحيحة دون تبرير.	0.75	
4) توضيح دور الريبوزوم في عملية الترجمة مع ابراز شروط المرحلة:		02.50

	0.5 6×0.25 0.5	**النص العلمي:(يتضمن النص: مقدمة، عرضا وخاتمة)** – الريبوزومات عضيات خلوية ضرورية في عملية تركيب البروتين تتدخل خلال مرحلة الترجمة. – ما دور هذه العضية في الترجمة وما شروط هذه العملية؟ – تتم الترجمة في الهيولى على مستوى متعدد الريبوزوم(الشبكة الهيولية الفعالة) – يتكون الريبوزوم من تحت وحدتين: تحت وحدة صغرى تحمل أساسا موقع تثبيت الـ **ARNm** و تحت وحدة كبرى تحمل أساسا موقعين تحفيزين لتثبيت الـ**ARNt** . – موقع القراءة **A** لتثبيت الـ**ARNt** الحامل للحمض الأميني الجارية إضافته و موقع **P** لتثبيت الـ**ARNt** المرتبط بالبيبتد الجاري تركيبه. – يحتوي الريبوزوم على نفق في تحت الوحدة الكبرى يسمح بخروج السلسلة الببتيدية ونفق بين تحت الوحدتين لتوضع الـ**ARNm** يسمح بانزلاق وتنقل الريبوزوم. – تتمثل شروط الترجمة في: **ARNm**، أنزيمات التنشيط النوعية، طاقة، جزيئات **ARNt** وأحماض أمينية. – تتدخل الريبوزومات في قراءة التتابع النيكليوتيدي على الـ **ARNm** و ترجمته إلى متتالية أحماض آمينية مرتبطة بروابط بيبتدية لتشكيل سلسلة ببتيدية .
04.00	0.5 01 0.5 2×01	**التمرين الثاني: (12 نقطة)** **الجزء الأول: اقتراح فرضيتين لطريقة الكشف عن الإصابة بكورونا باستغلال الوثيقة(1):** **الشكل (أ):** يُوضح رسما تخطيطيا لفيروس كورونا حيث يحتوي على مادة وراثية متمثلة في **ARN** فيروسي محاطا بغلاف فيروسي يحمل بروتينات غشائية تتضمن سلسلتين "**a**" و"**b**" تمثل محددات مستضدية. **الشكل (ب)** يُمثل منحنى تغير كمية الأجسام المضادة لفيروس كورونا في مصل شخص مصاب بدلالة الزمن (الأيام) حيث نلاحظ: – من يوم الإصابة إلى اليوم (04): كمية الأجسام المضادة منعدمة. – من اليوم (4) إلى اليوم (15): تظهر الأجسام المضادة وتتزايد كميتها مع الزمن لتبلغ قيمة أعظمية في اليوم (15). – ابتداء من اليوم (15) تتناقص طفيف في كمية الأجسام المضادة. – **الاستنتاج:** تؤدي الإصابة بفيروس كورونا الى انتاج أجسام مضادة ضده. **اقتراح الفرضيتين:** الفرضية (1): يُكشف عن الإصابة بفيروس كورونا بالبحث عن المحددات المستضدية الغشائية الفيروسية للسلسلتين "a" و"b". الفرضية (2): يُكشف عن الإصابة بفيروس كورونا بالبحث عن الأجسام المضادة لفيروس كورونا. **ملاحظة: تقبل إجابة المترشح إذا وضح كيفية الكشف عن الإصابة (الانتشار المناعي....)**

		الجزء الثاني: شرح مبدأ عمل اختبار RADT Cov19 مع إبراز الفرضية الأكثر وجاهة فيما يخص الكشف المبكر عن الفيروس من **استغلال الوثيقة(2):**
	2×0.25	**الشكل(أ):** – تحوي صفيحة الكشف على ثلاثة مواقع هي: الموقع S حفرة بها اجسام مضادة مشعة حرة من النوع (1) توضع في هذه الحفرة العينة المختبرة، الموقع T موقع اختبار به أجسام مضادة مثبتة من النوع (2) الموقع C شاهد على سلامة الكشف به أجسام مضادة مثبتة من النوع (3). – ينتشر المزيج من الموقع S باتجاه الموقعين T ثم C.
	2×0.25	**الشكل(ب):** وضع عينة من مخاط الأنف أو الحلق في الموقع S فتمتزج مع الأجسام المضادة من النوع (1). – في حالة الشخص السليم (–): يظهر شريط أسود في الموقع C نتيجة تثبيت الأجسام المضادة الحرة المشعة على الأجسام المضادة من النوع 3 الموجودة في هذا الموقع. – في حالة الشخص المصاب (+): يظهر شريط أسود في الموقع C وآخر في الموقع T نتيجة ارتباط الأجسام المضادة الحرة المشعة من النوع1 بالمحددات الفيروسية من جهة و بالأجسام المضادة الموجودة في الموقعين من جهة أخرى
06.00	5×0.5	**الشكل (جـ):** – تحتوي عينة الشخص المصاب على البروتينات الفيروسية الحاملة للمحددات "a" و"b". – في الموقع S ترتبط البروتينات الفيروسية بالأجسام المضادة الحرة والمشعة من النوع (1) بفضل التكامل البنيوي بين السلسلة "a" وموقع التثبيت. – تنتشر هذه المعقدات(اجسام مضادة– محددات فيروسية) في اتجاه الموقع T حيث ترتبط بعض هذه المعقدات بالأجسام المضادة المثبتة من النوع (2) بفضل التكامل البنيوي بين السلسلة "b" وموقع التثبيت. – تواصل باقي المعقدات التي لم تثبت في الموقع Tالانتشار في اتجاه الموقع C. – في الموقع C ترتبط باقي المعقدات بالأجسام المضادة المثبتة من النوع (3) بفضل التكامل البنيوي بين نهاية الجزء الثابت للأجسام المضادة المشعة من النوع 1 وموقع تثبيتها في الأجسام المضادة المثبتة. **. شرح مبدأ عمل اختبار RADT Cov19:** يعتمد اختبار RADT Cov19 على:

	3×0.5	– استعمال أجسام مضادة نوعية اتجاه محددات مستضدية للفيروس، فتتشكل المعقدات – تنتشر المعقدات فيتثبت بعضها في الموقع T مشكلة شريطا مما يدل على وجود الفيروس أي اختبار (+) ويتثبت الباقي في الموقع C مشكلة الشريط الثاني مما يدل على سلامة الاختبار. – في حالة غياب المستضد لا ترتبط الأجسام المضادة الحرة المشعة إلا في الموقع C مشكلة شريطا واحدا مما يدل على أن الاختبار (–) ومنه يكشف اختبار RADT-Cov19 عن المستضد مباشرة. **- إبراز الفرضية الأكثر وجاهة فيما يخص الكشف المبكر عن الفيروس:** – تظهر الأجسام المضادة للفيروس ابتداءً من اليوم الرابع من الإصابة وبالتالي فإن الكشف عنها قبل اليوم الرابع يكون سالبًا رغم وجود الفيروس في حين الكشف عن المستضدات الفيروسية بتقنية RADT-Cov19 يكون موجبًا من اليوم الأول من دخول الفيروس.
	2×0.5	– ومنه فالفرضية الأولى أكثر وجاهة فيما يخص الكشف المبكر عن الإصابة بالفيروس.
02.00	2x01	**الجزء الثالث:** يتضمن التوضيح الأفكار التالية: تسمح هذه الدراسة بـ: • الكشف المبكر عن الحالات الموجبة لإعطاء العلاج المناسب والفوري لتفادي المضاعفات. • عزل الحالات الإيجابية وبالتالي الحد من انتشار العدوى. • إجراء فحص شامل للمجتمع (Dépistage) في وقت وجيز لاتخاذ الإجراءات اللازمة: – معالجة المصابين – تلقيح غير المصابين • الكشف الآمن لتجنب انتقال العدوى. • ترشيد نفقات استعمال الأدوية والأكسجين للحد من الضغط على المؤسسات الاستشفائية. **<u>ملاحظة</u>:** تقبل أي إجابة تحقق نفس الغاية ويكفي ذكر فكرتين.

عناصر إجابة الموضوع الثاني	العلامة مجزأة	العلامة مجموع
التمرين الأول: (08 نقاط) **1)** كتابة البيانات: 1.جسم مضاد 2.خلية بلعمية 3.خلية LB 4.محدد المستضد 5.مستضد 6.مستقبل غشائي (BCR) –التعرف على المستويات: س. مستوى بنائي ثانوي ع. مستوى بنائي ثالثي ص. مستوى بنائي رابعي **2)** ترتيب المراحل حسب التسلسل الزمني: ج ـــــ أ ـــــ ب . تحديد دور الجسم المضاد: –الارتباط نوعيا بالمستضد لتشكيل المعقد المناعي. – الارتباط بالمستقبل الغشائي للبالعة لتثبيت المعقد المناعي.	9x0.25 0.25 2×0.25	03.00
3) شرح كيفية اكتساب الجسم المضاد لبنيته والعلاقة بينها وتخصصها الوظيفي: **النص العلمي:(يتضمن النص: مقدمة، عرضا وخاتمة)** – **الجسم المضاد جزيئة بروتينية متخصصة، يرتبط تخصصها ببنيتها الفراغية.** **فكيف تكتسب بنيتها وما علاقة ذلك بوظيفتها؟** – يتكون الجسم المضاد من أربعة سلاسل ببتيدية، سلسلتان خفيفتان وسلسلتان ثقيلتان. – تنتقل كل سلسلة ببتيدية من المستوى البنائي الأولي إلى الثانوي بالتفاف السلسلة الببيدية ذات البنية البنية الأولية حلزونيا(α) أو انطوائها بصورة وريقات مطوية(β) وتحافظ على استقرارها بتشكل روابط هيدروجينية. – تكتسب كل سلسلة ببتيدية بنية ثالثية بانطواءها نتيجة تشكل روابط كيميائية (ثنائية الكبريت شاردية ، كارهة للماء....) بين السلاسل الجانبية الحرة لأحماض أمينية محددة. – يكتسب الجسم المضاد المستوى البنائي الرابعي عن طريق ارتباط السلاسل الببتيدية ذات البنية الثالثية فيما بينها بواسطة روابط منها ثنائية الكبريت. – يملك الجسم المضاد **موقعين لتثبيت** المحددات المستضدية، تشكلهما نهايات السلاسل الثقيلة والخفيفة للمناطق المتغيرة **يتكامل الموقعين بنيويا مع** محدد المستضد وموقع التثبيت. – يرتبط المستضد بالجسم المضاد **ارتباطا نوعيا** يشكلان معا معقدا مناعيا. – **يتثبت** المعقد المناعي على **المستقبلات الغشائية النوعية** للبلعميات الكبيرة بفضل **التكامل البنيوي** بين هذه المستقبلات وبين **موقع تثبيت خاص** يوجد في مستوى الجزء الثابت للجسم المضاد. – **تسمح هذه البنية بأداء وظيفتها وأي خلل يطرأ عليها يؤثر على عملها النوعي.**	0.5 8×0.5 0.5	05.00

التمرين الثاني: (12 نقطة) **الجزء الأول: اقتراح تفسير محتمل لأسباب المرض** **استغلال الوثيقة (1):** عند الشخص السليم: - يتم تركيب بروتين الهبسيدين على مستوى خلايا الكبد ثم ينتقل الى الزغابات المعوية. - يُنظم الهبسيدين امتصاص الحديد على مستوى خلايا الزغابات المعوية بارتباطه بقنوات تدفق الحديد إلى الدم ما يؤدي إلى امتصاصه بكميات عادية. عند الشخص المريض: الحالة الأولى: - على مستوى مستقبلات غشائية للخلية الكبدية ترتبط عوامل تؤثر سلبا على تركيب الهبسيدين فينتج بكميات قليلة. - على مستوى الزغابات المعوية يختل تنظيم تدفق الحديد الى الدم، ينتقل بكميات كبيرة مما يؤدي الى تكدسه في بعض الأنسجة وظهور أعراض المرض. الحالة الثانية: - يركب الهبسيدين على مستوى الخلايا الكبدية غير أنه لا يؤدي دوره التنظيمي على مستوى الزغابات المعوية ما يؤدي الى تدفق الحديد بكميات كبيرة الى الدم وظهور أعراض المرض. **الاستنتاج: التفسيرات المحتملة لأسباب المرض** يحتمل وجود سببين لظهور المرض: - اما أن يظهر المرض بسبب ارتباط عوامل مؤثرة على مستقبلات الخلايا الكبدية محدثة إشارات تؤثر سلبا على تركيب الهبسيدين. - او خلل في بنية الهبسيدين جعله غير فعال (غير وظيفي).	**2×0.5** **2×0.5** **0.5** **2×0.5**	**03.50**
الجزء الثاني: توضيح سبب ظهور أعراض المرض المرتبط بإفراط امتصاص الحديد. **استغلال الجدول(1) من الوثيقة (2):** عند الشخص السليم الذي يركب الهبسيدين العادي: - تكون كمية الحديد الممتصة على مستوى الأمعاء من 1الى 2 ملغ في اليوم. - وكمية الحديد المخزنة في الأعضاء 5غ.	**2×0.25**	**02.00**

عند الشخص المريض يوجد هبسيدين غير عادي: - تكون كمية الحديد الممتصة على مستوى الأمعاء من 5 الى 8 ملغ في اليوم. - وكمية الحديد المخزنة في الأعضاء من 10 إلى 30غ. **الاستنتاج:** – نستنتج أنّ سبب المرض في هذه الحالة هو تركيب هبسيدين غير عادي غير قادر على تنظيم امتصاص الحديد. – نتيجة خلل في بنيته وليس بسبب عوامل مؤثرة عن طريق المستقبلات الغشائية للخلايا الكبدية.	**2×0.25** **2×0.5**	
استغلال الجدول (2) من الوثيقة(2): - تم استبدال النيوكليوتيدة G رقم 1066 في أليل الشخص السليم بالنيوكليوتيدة A . - فتتغير المتتالية GCC والمشفرة في ARNm للحمض الأميني Arg إلى متتالية أخرى هي ACC تشفر فيARNm للحمض الأميني Trp في أليل الشخص المريض. **الاستنتاج:** – تركيب هبسيدين غير وظيفي ناتج عن طفرة وراثية. **التوضيح:** – يعود سبب ظهور المرض إلى تغير البنية الفراغية للهبسيدين. – نتيجة تغيير في نوع أحد الأحماض الأمينية المشكلة له إثر طفرة وراثية ومنه فقدان وظيفته.	**2×0.5** **01** **2×0.75**	**03.50**
الجزء الثالث: تبيان العلاقة بين الخلل الوراثي وأعراض المرض. - الأفراد المصابون بالمرض يملكون الأليل الطافر لمورثة HAMP . - يشرف هذا الأليل على تركيب هبسيدين غير وظيفي نتيجة استبدال حمض آميني (Arg ← Trp). - أدى إلى تغير البنية الفراغية للبروتين ومنه فقدان وظيفته (فعاليته). - المتمثلة في تنظيم امتصاص الحديد على مستوى الزغابة المعوية. - ينتج عنه تدفق الحديد بكميات كبيرة من خلايا الزغابات المعوية إلى الدم الذي ينقله إلى مختلف الأنسجة. - فيتراكم الحديد على مستواها مما يؤدي إلى ظهور أعراض المرض.	**6×0.5**	**03.00**